



UNIVERZITA KARLOVA
I. lékařská fakulta

Vážená paní
doc. RNDr. Dana Holá, Ph.D.
Předsedkyně OR Molekulární a buněčná biologie, genetika a
virologie

VÁŠ DOPIS ZNAČKY/ZE DNE

NAŠE ZNAČKA

VYŘIZUJE/LINKA

DATUM

22. června 2019

VĚC: Posudek dizertační práce Mgr. Petry Zemánkové

Cílem dizertační práce Mgr. Petry Zemánkové „*Analýza kvantitativních a kvalitativních genetických znaků v patogenezi hereditárních forem solidních nádorů*“ bylo zavedení bioinformatických postupů pro zpracování výstupů ze sekvenování nové generace (NGS) a jeho aplikace v onkogenetickém výzkumu, kterému se naše laboratoř věnuje od roku 1997.

Nástup NGS v novém tisíciletí znamená největší revoluční technologickou změnu v molekulární biologii od objevu PCR. Umožňuje škálovatelný globální pohled na genetickou informaci, avšak vyžaduje nejen zcela nový technologický přístup, ale především diametrálně jiný postup v interpretaci výsledků genetických analýz. K těmto poznatkům jsme v naší laboratoři došli v roce 2011, po neúspěšném prvním pokusu o NGS, zpracovaném externím dodavatelem. Uvědomili jsme si, že pro implementaci NGS si budeme muset osvojit jiný technologický styl analýz, ale především budeme muset do pracovního kolektivu začlenit bioinformatického specialistu.

Náhoda tomu chtěla, že s počátkem grantového projektu na NGS v roce 2013 se nám do PgS přihlásila Petra Boudová (dnes Zemánková), čerstvá absolventka magisterského oboru matematické biologie MU v Brně. Protože naše laboratorní expertiza v oboru bioinformatiky byla nulová, požádal jsem o spoluškolení Mgr. Viktora Stráneckého, PhD, který s podporou Prof. Kmocha vybudoval postupy bioinformatických analýz NGS dat na Ústavu dědičných a metabolických poruch. Se svým spoluškolením Petra v krátkém čase zvládla (pro mne téměř magické) analýzy gigantických primárních sekvenačních dat pomocí desítek různých nástrojů v Linuxu, funkční anotace variant, jejich identifikaci v různých databázích, tvorbu množství rozsáhlých skriptů, exporty výsledků do formátů stravitelných i pro ne-bioinformatiky, grafické prezentace velkých sekvenačních dat a statistických analýz z panelového sekvenování. Samostatně pak rozvíjela a rozvíjí další bioinformatické analýzy, které zahrnují zpracování dat z cíleného sekvenování RNA, identifikaci sestřihových variant z RNA sekvenování, mapování myších genomů s identifikací kandidátních driver mutací a identifikací rozsáhlých přestaveb.

V průběhu PgS Petra však nezanedbávala ani molekulárně-biologické laboratorní postupy. Samostatně zpracovala HRM analýzy *FANCL* variant, konfirmace sekvenačních dat pomocí Sangerova sekvenování, včetně návrhů primerů, optimalizací PCR, elektroforéz, sekvenačních reakcí, sekvenování a vyhodnocení dat, podílela se na přípravě vzorků k NGS. Po celou dobu svého PgS se nadto jako oblíbený vyučující podílela i na výuce lékařské biochemie v české a anglické paralelce na našem ústavu.

Výsledky, které Petra v průběhu svého PgS dosáhla, spoluvytvářejí zcela novou koncepci naší laboratoře a z postgraduálního studenta se záhy stala klíčovým, a do značné míry i zcela nepostradatelným členem Laboratoře onkogenetiky (jak dokumentuje i velmi rozsáhlé portfolio prací, na kterých se spoluautorsky podílela), s širokou expertizou ve zpracování NGS dat, statistických analýzách a s kritickým pohledem při plánování nových vědeckých projektů.

Na konci postgraduálního studia vnímám Petru jako mimořádně pracovitého, šikovného, a spolehlivého odborníka v bioinformatickém zpracování NGS dat s rozsáhlými experimentálními zkušenostmi a teoretickými znalostmi, o které se ochotně a fundovaně dělí s dalšími spolupracovníky. Petřina rozsáhlá spolupráce s řadou genetických center v ČR, kterým nezištně poskytuje bioinformatickou pomoc, z ní činí respektovaného představitele bioinformatických expertíz v ČR.

Dizertační práci Mgr. Petry Zemánkové jednoznačně doporučuji k obhajobě.

Prof. MUDr. Zdeněk Kleibl, Ph.D.
školitel